

ФИО

Пол:

Муж

Возраст:

26 лет

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

26.04.2024

Дата поступления образца:

26.04.2024 13:06

Врач:

06.05.2024 11:54

Дата печати результата:

21.08.2025 16:11

Исследование	Результат	Комментарий
Иринотекан	.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.by

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Подпись заведующего КДЛ ИООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» Выдрицкого А.В. в настоящем бланке результатов лабораторных исследований:

- не является подписью врача, выполнившего лабораторные исследования; М.П. / Подпись врача •

подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации

Заключение

Пациент Тест Тест Тестович обследован в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене *UGT1A1* №7320 Иринотекан (ген *UGT1A1* ч.м.).

- *UGT1A1* – UPD- глюкозилтрансфераза I.

Иринотекан является одним из базовых препаратов химиотерапии колоректального рака. Под действием ферментов печени иринотекан переходит из неактивной формы лекарства в активный метаболит, который действует на опухолевые клетки. Фермент уридинфосфатглюкуронилтрансфераза участвует в метаболизме иринотекана. При увеличении количества ТА-повторов в промоторной области гена *UGT1A1* до 7 и более, при сочетании патогенных вариантов промотора и кодирующей области гена, изолированного носительства редких патогенных вариантов гена *UGT1A1*, нарушается биотрансформация активного метаболита иринотекана SN-38 и он накапливается в организме.

В результате настоящего исследования был проанализирован ген *UGT1A1*, ответственный за выработку фермента уридиндифосфатглюкуронидазы (УДФ-ГТ1), необходимого для преобразования токсичной фракции билирубина в водорастворимую в клетках печени. При обнаружении искоемых вариантов в гене *UGT1A1* в гомозиготной форме активность фермента значительно снижается, что приводит к развитию синдрома Жильбера.

У пациентов с синдромом Жильбера при терапии иринотеканом увеличивается риск развития токсических гематологических эффектов (тяжелой нейтропении), тяжелой диареи, снижения иммунитета и других побочных эффектов.

В результате молекулярно-генетического исследования был проанализирован ген *UGT1A1*: промоторная область, а также осуществлен поиск вариантов: с.211G>A (синоним – р.G71R) и с.686C>A (синоним – р.P229Q).

Варианты с.211G>A и с.686C>A не обнаружены. В промоторной области гена *UGT1A1* выявлен генотип **7ТА/6ТА**.

Это означает, что выявлена мутация (дополнительная вставка ТА динуклиотида в промоторной области гена) в гетерозиготной форме, то есть

ИНЗ 999999999

лишь в одной из хромосом гомологичной пары. При таком генотипе активность фермента УДФ-ГТ1 снижена в мягкой степени. Для европейской популяции частота выявленного генотипа оценивается в 40-45%. Гетерозиготность по аллелю 7ТА, как правило, не сопровождается развитием клинических проявлений синдрома Жильбера.

Рекомендации:

1. Консультация онколога, подбор дозы иринотекана с учетом выявленного генотипа;
2. При наличии у пациента стойкой гипербилирубинемии (обмен билирубина – тесты №13 и №14 в ИНВИТРО) и исключении её негенетических причин, возможно проведение дополнительного исследования с поиском более редких мутаций в гене *UGT1A1* (тест №7010UG).

Для получения дополнительной информации по результатам проведенного исследования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

15.05.2024

врач-генетик /Зими́на Н.В.

